Caduceus Express
Publication de l'Institut Central à l'intention du corps médical
Publikationen des Zentralinstitut für medizinisches Fachpersonal
Mars 2013, Vol. 15, N°3

Hôpital du Valais
Spital Wallis

"C'est génétique, docteur…?" : la consultation ambulatoire de génétique médicale de l'Institut Central (ICHV), mode d'emploi.

A. Bottani, P. Hutter, Institut Central (ICHV), Hôpital du Valais, Sion

Quelles réponses à quelles questions ?

Tant le médecin généraliste que le spécialiste sont régulièrement confrontés à des situations qui soulèvent la question d'une éventuelle origine génétique, voire héréditaire, comme par exemple:

- un patient présentant des symptômes ou une association de signes cliniques particuliers, sans qu'un diagnostic étiologique n'ait pu être posé: pourrait-il s'agir d'un syndrome ?
- un enfant souffrant d'un retard des acquisitions, peut-être d'un autisme ou d'une épilepsie, dont l'origine n'est pas suffisamment claire pour aboutir à un diagnostic;
- la découverte, lors d'une grossesse, d'un dépistage sérique suspect ou d'anomalies à l'échographie;
- des cancers d'un même type se retrouvant chez plusieurs membres d'une famille et sur plusieurs générations, de surcroît à un âge particulièrement précoce: un membre asymptomatique d'une telle famille s'interroge alors sur sa probabilité de développer la même pathologie;
- une personne ayant reçu le diagnostic d'une maladie connue pour être génétiquement déterminée se pose la question du risque de la transmettre à sa future descendance. Peut-on évaluer si ce risque est faible ou élevé ? Existe-t-il un moyen de détecter la pathologie lors de la grossesse, et de quelle façon (choriocentèse, amniocentèse,…) ? Un diagnostic pré-implantatoire est-il envisageable ?
- un couple touché par un problème d'infertilité pour lequel les examens de routine (spermogramme, tests hormonaux,…) n'ont pas permis d'en comprendre la cause: faut-il compléter le bilan par un caryotype standard, ou plus détaillé en faisant appel à des techniques moléculaires plus approfondies? Faut-il rechercher des mutations dans le gène *CFTR*, une microdélétion du chromosome Y, ou encore une prémutation du gène *FMR1* ?

Permettre une orientation professionnelle des patients

Devant l'étendue des situations qu'il rencontre et la rapidité avec laquelle les nouvelles connaissances génétiques sont acquises, le médecin traitant n'a en général pas la tâche facile pour poser l'indication éventuelle à une analyse génétique particulière. Notamment, s'il envisage d'attirer l'attention de son patient sur ce type d'investigation, il lui est difficile de savoir quels tests sont réalisés dans un laboratoire suisse ou seulement disponibles à l'étranger, et dans quelle mesure les coûts d'une telle démarche sont pris en charge par l'assurance maladie. Par ailleurs, la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) exige d'obtenir du patient un consentement éclairé, ce qui ne peut généralement pas être réalisé au cours d'une consultation insuffisamment spécialisée.

Voilà, parmi beaucoup d'autres, quelques situations pour lesquelles le généticien clinicien est utile pour orienter ou donner un avis au médecin, organiser pour lui les examens spécialisés, dispenser un conseil génétique circonstancié au patient ou à ses proches, servir de lien avec d'autres personnes concernées par la même pathologie.

Le Service de Génétique médicale de l'ICHV

Le Service offre deux types de consultations:

- une consultation spécialisée d'oncogénétique (sous la responsabilité des Drs V. Membrez et P. Chappuis) pour toutes les situations de cancers (potentiellement) familiaux;
- une consultation couvrant tous les autres domaines de la génétique (sous la responsabilité du Dr A. Bottani), tant pour des avis diagnostiques que pour le conseil génétique à proprement parler.

Parallèlement à ces consultations, le laboratoire de génétique (sous la responsabilité du Dr P. Hutter) réalise les principales analyses génétiques moléculaires et se charge, dans le cadre de collaborations tant en Suisse qu'à l'étranger, d'acheminer des échantillons dans différents laboratoires pour des analyses qui ne sont pas pratiquées à l'ICHV.

Remboursement des consultations et des analyses

Il convient de relever que les consultations génétiques sont remboursées par l'assurance-maladie de base selon les règles du Tarmed. Par contre, le remboursement des analyses génétiques, tant cytogénétiques que moléculaires, est soumis à des règles précisées dans la Liste des Analyses, qui ne couvre que des analyses formellement reconnues pour leur impact sur la prise en charge des patients! La prudence est donc de rigueur avant de proposer au patient ou à sa famille une ou plusieurs analyses génétiques, sous peine de se voir confronter à un non-remboursement de prestations fréquemment onéreuses! Par ailleurs, il faut relever que l'assurance invalidité (AI) ne rembourse ni les consultations ni les analyses génétiques pour les mineurs au bénéfice de mesures médicales dans le cadre d'une affection dite congénitale. Le rôle du généticien clinicien consiste également à renseigner le prescripteur sur les modalités particulières à ce type de situations.

Conseils pratiques

Les demandes de consultations génétiques peuvent être adressées par courrier ou par téléphone (027 603 48 53) au secrétariat du Service de génétique médicale, soit directement, soit après avoir soumis au préalable la situation aux médecins responsables, pour un avis sur l'indication à proposer au patient une consultation spécialisée.

Les Drs Véronique Membrez (Veronique.Membrez@hopitalvs.ch) et Pierre Chappuis (Pierre.Chappuis@hcuge.ch) répondront volontiers à toute demande concernant plus spécifiquement l'oncogénétique, et le Dr Armand Bottani (Armand.Bottani@hopitalvs.ch) à celles relevant des autres domaines de la génétique, y compris le diagnostic prénatal.

Références

[1] Firth H., Hurst J. Oxford Desk Reference Clinical Genetics. Oxford University Press, 2005.
[2] Site Orphanet: www.orphanet.ch
[3] Site (en anglais) sur > 570 maladies génétiques: www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests

Personnes de contact

Dr Armand Bottani armand.bottani@hopitalvs.ch
Dr Véronique Membrez veronique.membrez@hopitalvs.ch
Dr Pierre Chappuis pierre.chappuis@hcuge.ch